

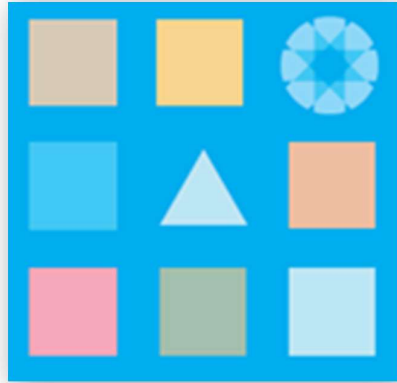


Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Farmacia e Investigación Sanitaria



CARAVACA
DE LA CRUZ 2024
AÑO JUBILAR



EVALUACIÓN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS 2017-2022

Informe de situación final 2022 Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento

24 de Octubre de 2023



Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Farmacia e Investigación Sanitaria



EDITA:

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud. Región de Murcia.

CITA RECOMENDADA: Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER. Evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2022. Informe de situación final, 2022. Murcia: Consejería de Salud; 2022

Puede acceder a información relacionada en <http://www.murciasalud.es/pier>

© Se permite la reproducción parcial o total, siempre que se indique la fuente.

Antes de imprimir este documento, piense si es necesario.

Agradecimientos: A todas las instituciones que han facilitado la información necesaria para realizar el seguimiento y la evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER). A los profesionales que han participado en la implantación del PIER.



INDICE:

Introducción:	1
Metodología:	3
Resultados:	6
Le-1. Epidemiología	7
Le-2. Información	8
Le-3. Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico	9
Le-4. Atención Sanitaria	13
Le-5. Recursos Terapéuticos	15
Le-6. Educación	17
Le-7. Servicios Sociales	19
Le-8. Coordinación Socio-Sanitaria	22
Le-9. Formación	23
Le-10. Investigación	25
Anexo 1: Evaluación de las Actuaciones 2022	28
Epidemiología.	28
Información.....	29
Prevención, Detección Precoz Y Diagnóstico.....	30
Atención Sanitaria.....	31
Recursos Terapéuticos.....	32
Educación.....	34
Servicios Sociales.....	36
Coordinación Socio-Sanitaria.....	39
Formación.....	40
Investigación.....	40
Anexo 2: Evaluación de los Indicadores de Seguimiento 2022.....	44
Epidemiología.....	44
Información.....	45
Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico.....	46
Atención Sanitaria.....	48
Recursos Terapéuticos.....	50
Educación.....	52
Servicios Sociales.....	54
Coordinación Socio-Sanitaria.....	56
Formación.....	57
Investigación.....	58



INTRODUCCIÓN

En julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la creación de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras en la Región de Murcia (PIER). Durante su elaboración fue sometido a un proceso de consulta y fue aprobado por el Consejo de Gobierno en su sesión de 14 de febrero de 2018.

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia está orientado a la mejora de la atención a los ciudadanos afectados para incrementar su calidad de vida. Contempla su seguimiento continuado como uno de sus instrumentos clave, que generará información sobre las actuaciones previstas y los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia. Esto ha permitido convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

El Plan Integral de Enfermedades Raras se estructura en 10 líneas estratégicas (tabla 1) divididas en 42 objetivos y 188 actuaciones para alcanzarlos. Además, para su seguimiento se han definido 176 indicadores de seguimiento.

En la última reunión del CT referente a la evaluación del PIER 2021 se acordó poder modificar o eliminar aquellas líneas que pudieran haber quedado obsoletas y necesitaran de una nueva redefinición o cambio de parámetros. Incorporando dichos cambios para la evaluación de 2022 el total de actuaciones para esta evaluación es de 187 con 174 indicadores de seguimiento (tabla 1).

Los cambios quedan reflejados con detalle en la en los capítulos de las respectivas líneas estratégicas.



TABLA 1. ESTRUCTURA DEL PLAN INTEGRAL
DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Líneas estratégicas	Nº de objetivos	Nº de actuaciones	Nº de indicadores
LE.01-EPIDEMIOLOGÍA	4	14	16
LE.02- INFORMACIÓN	2	7	8
LE.03-PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	5	17	20
LE.04-ATENCIÓN SANITARIA	4	16	17
LE.05-RECURSOS TERAPÉUTICOS	6	22	22
LE.06-EDUCACIÓN	5	29	27
LE.07-SERVICIOS SOCIALES	8	28	28
LE.08-COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	2	8	10
LE.09-FORMACIÓN	3	23	3
LE.10-INVESTIGACIÓN	3	23	23
Total	42	187	174

Dada la complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados, se ha establecido una estructura funcional constituida por una Comisión de Dirección (CD) y una Comisión Técnica (CT). Esta última realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus líneas estratégicas y objetivos, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. La CT tiene carácter interdepartamental y está formada por los coordinadores de cada una de las líneas estratégicas.

Los coordinadores son los encargados de recopilar e integrar la información sobre el grado de avance de las actuaciones y de los indicadores de seguimiento que componen la línea estratégica que les ha sido asignada. Dicha información será facilitada por las unidades orgánicas responsables de su puesta en marcha. Así mismo, los miembros de la CT deben impulsar la incorporación de las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

De acuerdo con los contenidos del PIER, se elabora este sexto informe con la intención de conocer su evolución desde su entrada en vigor. El objetivo de este informe es, por tanto, conocer el grado de cumplimiento del Plan en el momento previsto para el



fin de su periodo de vigencia, 31 de Diciembre de 2022, y poder valorar acciones posteriores.

En esta evaluación se han adoptado el siguiente criterio : En aquellas líneas de actuación para las que no se ha reportado información en 2022, se ha considerado como valores del grado de avance (GA) e indicadores los valores del último año informado, al considerar que la situación actual sería prácticamente la misma a la última informada. Así mismo se expone el último informe de situación recibido. En las tablas de anexos del grado de avance aparecen los datos reales, informados y no informados en 2022.

METODOLOGÍA

Los resultados de la evaluación del plan están organizados en tres niveles. Uno global de todo el PIER, otro intermedio, en el que se valora el cumplimiento de cada una de las líneas estratégicas, y un tercero sobre los objetivos que integran cada línea. Para cada nivel se evalúan dos ejes, las actuaciones definidas y los indicadores de seguimiento, empleando para ello una escala de colores según su cumplimiento.

Para la **evaluación de las actuaciones (eje 1)**, se utilizan dos parámetros, su grado de avance y su desviación temporal.

Grado de avance (GA): Cada una de la/s unidad/es orgánica/s responsable/s de la puesta en marcha valora el desarrollo de cada actividad respecto a lo previsto en el periodo de evaluación. El resultado de la evaluación de los objetivos se obtiene a partir del sumatorio del GA conseguido en cada una de sus actuaciones frente al total de actuaciones contenidas en los mismos. Para las líneas estratégicas los resultados se obtienen del sumatorio del grado de avance de los objetivos frente al total de objetivos contenidos en cada línea. La tabla 2 muestra la escala de valoración del grado de avance.

Para la evaluación del grado de avance del presente año 2022, al haberse completado el periodo de actividad 2017-2022, se ha consignado como grado de

avance la sumatoria del total conseguido a lo largo de estos cinco años. La intención es tener una visión de la situación real a fecha 31 de Diciembre de 2022, fecha oficial de terminación del PIER. Para el cálculo del GA e indicadores se tienen en cuenta todas las actuaciones por haberse cumplido su plazo de inicio.

TABLA 2. EVALUACIÓN PIER.
ESCALA DE VALORACIÓN DEL GRADO DE AVANCE DE OBJETIVOS, LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y GLOBAL

Escala	Valoración
GA y Cumplimiento >80% en las actuaciones contenidos en el nivel	Adecuado
GA y Cumplimiento 80% - 60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Moderado
GA y Cumplimiento <60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Bajo
No se dispone de información en el año evaluado	Sin medición

Desviación temporal: Como antes se ha referido, actualmente todos los objetivos y líneas de actuación tienen su fecha prevista de finalización el 31/12/2022, incluidas aquellas líneas de actuación con fecha prevista de finalización anterior al 01/01/2022. Al tratarse del último informe de evaluación la definición de las diferentes categorías y estados temporales de las líneas es la que se muestra en la tabla 3.

TABLA 3. EVALUACIÓN PIER.
VALORACIÓN DEL GRADO DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Categoría	Valoración
Ha comenzado a desarrollarse y no presenta fecha real de finalización	Iniciada
No ha comenzado a desarrollarse a la fecha de cierre de la evaluación	No iniciada
Ha completado su objetivo y presenta fecha de real de finalización	Finalizada

Los resultados detallados sobre la evaluación del grado avance y desviación temporal de cada una de las actuaciones se recogen en el anexo 1.

El segundo de los ejes se centra en los indicadores de seguimiento, que se evalúan individualmente según su nivel de cumplimiento tal y como se muestra en la tabla 4.



TABLA 4. EVALUACIÓN PIER.
ESCALA DE VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES CUANTITATIVOS

Escala	Valoración
Valor observado > 95% del valor esperado en el periodo evaluado	Alcanzado
Valor observado 75%-95% del esperado en el periodo evaluado	Parcialmente alcanzado
Valor observado <75% del esperado en el periodo evaluado	No alcanzado
No se dispone de información en el periodo evaluado	Sin medición

Para determinar el nivel de cumplimiento de indicadores de seguimiento por objetivos, líneas estratégicas y el global del plan se contabilizan aquellos indicadores cuyo valor observado supera el 95% del estándar frente al total de indicadores contenidos en cada nivel, clasificándose según criterios de la tabla 2 y aplicándose la misma escala de colores.

Los resultados detallados sobre la evaluación del nivel de cumplimiento de cada uno de los indicadores se recogen en el anexo 2.

RESULTADOS

Del total de las 187 actuaciones previstas en el PIER, a 31 de diciembre de 2022 se encuentran iniciadas 106 el 57% del total y otras 52 el 28% se encuentran finalizadas. El grado de avance a 31 de Diciembre de 2022 ha sido del 53,20% y un 47% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar esperado.

En la tabla 5 se muestran los grados de avance y nivel de cumplimiento de indicadores obtenidos del PIER en 2017, 2018, 2019 de forma independiente. El valor del PIER 2020 muestra los parámetros resumen como sumatorio del periodo 2017-2020 al igual que el PIER 2017-2021 y PIER 2017-2022. Así mismo en la tabla 6 se muestran los parámetros resumen obtenidos durante el periodo por Líneas Estratégicas.

TABLA 5. EVALUACIÓN PIER 2017-2022
VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES Y GRADO DE AVANCE GLOBAL

		Indicadores	GA
PIER 2017	Evaluación PIER - Año 2017	22%	24,94%
PIER 2018	Evaluación PIER - Año 2018	33%	40,13%
PIER 2019	Evaluación PIER - Año 2019	31%	41,56%
PIER 2017-2020	Evaluación PIER 2017-2020	34%	46,89%
PIER 2017-2021	Evaluación PIER 2017-2021	36%	49,71%
PIER 2017-2021	Evaluación PIER 2017-2022	47%	53,20%

TABLA 6. EVALUACION DEL PIER 2017 – 2022
CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y ACTUACIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS (LE)

Cód.	Denominación de las Líneas Estratégicas	Indicadores	Actuación
PIER	Evaluación PIER 2017- 2021	47%	53,20%
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	100%	100%
LE.02	INFORMACIÓN	38%	35,00%
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	25%	33,00%
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	36%	51,39%
LE.06	EDUCACIÓN	48%	72,22%
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	79%	50,08%
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	20%	32,33%
LE.09	FORMACIÓN	100%	82,50%
LE.10	INVESTIGACIÓN	26%	31,15%

Adecuado Moderado Bajo



A Diciembre de 2022 el PIER muestra un grado de avance global del 53,20% y el 47% de indicadores alcanzan los estándares establecidos. Las líneas estratégicas con grado de avance $\geq 50\%$ son Epidemiología, Recursos Terapéuticos, Educación, Servicios Sociales y Formación. El resto de las líneas estratégicas muestran GA que oscilan entre el 41% y 31% para el periodo. En cuanto a los indicadores, dos líneas los han cumplido al 100% sus estándares (Epidemiología y Formación), Educación cumple el 48% y el resto entre el 38% y el 12%.

Es de señalar que cierto número líneas estratégicas no han sido actualizadas y en otras se han reportado cambios escasos, por lo que sus resultados probablemente estén subestimados.

LE-1. Línea estratégica de epidemiología:

Esta línea incluye 4 objetivos, 14 líneas de actuación y 16 indicadores. Se ha eliminado la línea 4.05: “Numero de informes epidemiológicos realizados sobre mortalidad por ER en la RM” y se ha redefinido la 4.03 que ahora consta como “Disponibilidad e indicadores epidemiológicos para el análisis de los TRM”. Esta línea estratégica se encuentra finalizada en su conjunto con un grado de avance del 100%, nivel de cumplimiento de sus indicadores del 100% y todas sus líneas finalizadas (100%). (Tabla 6 y anexo 2).

TABLA 8. EPIDEMIOLOGÍA. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.01	EPIDEMIOLOGIA	100%	100%
Obj.01	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	100%	100%
Obj.02	Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	100%	100%
Obj.03	Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	100%	100%
Obj.04	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	100%	100%

LE-2. Línea estratégica de información:

La línea consta de 2 objetivos, 7 líneas de actuación y 8 indicadores. Del total de actuaciones previstas para el periodo 2017-2022, un 85,71% (6) se encuentran iniciadas. Esta línea no ha sido actualizada por lo que se exponen los resultados de 2021. Presenta un grado de avance del 35,00%, y el 38% de los indicadores de seguimiento superan el estándar esperado en 2022.

TABLA 9. INFORMACIÓN. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.02	INFORMACION	38%	35,00%
Obj.05	Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo laboral y social	0%	0%
Obj.06	Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	75%	70,00%

Adecuado Moderado Bajo

Continúa con retraso el objetivo 5, que depende de la formación de un grupo de trabajo que coordine la información sobre las ER y la designación de su responsable. Las actividades de sensibilización y formación a la ciudadanía vienen desarrollándose con normalidad desde el inicio del PIER quedando por impulsar específicamente el tema de las cuidadoras/es de pacientes con ER.

El objetivo 5 no presenta grado de avance informado ni actualización de sus indicadores. Durante 2020 se realizó reunión con para la creación de un grupo de trabajo que coordine la información sobre ER, y se planifico un cronograma de acción para avanzar en los contenidos de la página web, incluyendo información de la parte social y educativa entre otras acciones, no se le pudo dar continuidad a este objetivo por las dificultades ocasionadas por la pandemia. También las dificultades de avance en esta línea se deben a no tener página web para visibilizar la información; debiendo además, avanzar en la creación de contenidos para que ello sea posible.



El objetivo 6 presenta un grado de avance del 70% con un 75% de nivel de cumplimiento de sus indicadores. La línea de actuación con mayor grado de avance (100%) ha sido la celebración el Día Internacional de las Personas con Discapacidad. Las actividades relacionadas con la sensibilización y formación sobre ER dirigidas a la población general presentan un G.A. del 70%. Estas actividades se han desarrollado en los Ayuntamientos de Molina y Cartagena, promovidas por FEDER al ser miembro integrante del grupo de servicios sociales.

LE-3. Línea estratégica de prevención, detección precoz y diagnóstico:

Consta de un total cinco objetivos, 17 actuaciones y 20 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2022 se encuentran iniciadas el 66% (10) de las actuaciones y una más se encuentra finalizada (6%). El grado de avance es del 33% y un 25% de sus indicadores superan el estándar establecido.

Se han modificado o eliminado algunas líneas de actuación e indicadores que figuran en las siguientes tablas:

Líneas de actuación eliminadas y modificadas / nuevas

07.02	Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	Retirada
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trimestre. Se añade: "Elaborar un Plan de Diagnóstico Prenatal regional"	Modificada
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC y Lisosomales). Se añade: "Inmunodeficiencia Combinada Grave y Atrofia Muscular Espinal"	Modificado /nuevo

* Entrecorillado: las modificaciones que se incorporan

Indicadores eliminados y modificados / nuevos

07.01.02	Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	Retirado
07.02.01	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	Retirado
08.	Se elimina "Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal" y sustituye por " Plan de Diagnóstico Prenatal de la Región"	Modificado /nuevo
08.03	Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado. Se elimina "Valorar la Introducción del diagnóstico prenatal....." y se sustituye por "informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal...."	Modificado / nuevo
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN. Se añade "IDCG y AME"	Modificado

Para la evaluación del año 2022 las líneas que se informaron como “retiradas” se han eliminado y por lo tanto no se han tenido en consideración para la evaluación. No se ha llevado a cabo ningún cambio sobre las líneas “modificadas” o “modificada/nueva”, permaneciendo con su definición y valores de cara a esta evaluación ya que su inicio se hubiera producido en 2023.

TABLA 10.PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	25%	33%
Obj.07	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	33%	36,00%
Obj.08	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	13%	49,00%
Obj.09	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	25%	37,00%
Obj.10	Mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético	25%	35,00%
Obj.11	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	100%	5%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El progreso de esta línea estratégica se ha visto limitado porque la mayoría de las



actuaciones implican la coordinación con otros servicios y su grado de avance no depende exclusivamente del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC). Hay actuaciones que todavía no se han llevado a cabo por falta de recursos humanos, que por otra parte ya venían reflejados en el PIER, o por falta en la toma de decisiones como normalizar la prueba de cribado combinado en el primer trimestre o de aquellas otras de prevención en las etapas preconceptionales, prenatal y postnatal que se pretenden impulsar a través de los programas PIAM y PANA. Se destaca la necesidad de ampliar el programa poblacional de cribado neonatal (PCN), mejorar la cartera de servicios del CBGC, y la importancia de la creación de una Unidad de Genómica y Cáncer Hereditario que dirigiera y coordinara la actividad de diagnóstico genómico.

Dentro del objetivo 7, la revisión y actualización de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo continúa siendo la línea más avanzada con un 50% de G.A.

El objetivo 8, durante 2021 se ha obtenido notables mejoras en el establecimiento de vías para la interrupción legal del embarazo en mujeres con diagnóstico prenatal de ER.

Aunque la línea de actuación 8.03 está finalizada, en el proyecto de Orden del Ministerio de Sanidad por el que se establece la cartera de servicios comunes en el SNS y el procedimiento para su actualización, incluye el Test de ADN fetal libre circulante en sangre materna como prueba de cribado prenatal contingente o de segunda línea ante una situación en la que esté incrementado el riesgo de trisomía fetal en los cromosomas 21,18 o 13. La prueba estará limitada a la detección de estas trisomías y el periodo de implantación es de 2 años a contar desde la entrada en vigor de dicha orden. Se requiere para ello un incremento de RRHH en el CBGC y establecer un programa o guía para el cribado prenatal de anomalías cromosómicas en nuestra Región.

En el objetivo 9, la actuación más destacada con el 90% de GA es la mejora en la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad, no así para las segundas muestras en los centros de salud a pesar de estar disponibles los resultados del PCN en Ágora+/Ágora Lab desde el verano de 2020. Se están impulsando una serie de actuaciones para conseguir este objetivo, como que se genere una cita en enfermería



pediátrica en el centro de salud (a través de OMI/portal administrativo) y un aviso mediante SMS al móvil de los padres o tutores cuando se requiera tomar una segunda muestra y que el envío de las muestras al Laboratorio de Metabolopatías se realice mediante valija interna.

Con respecto a ampliar el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, el proyecto de orden del Ministerio de Sanidad para la actualización de la cartera de servicios comunes del SNS, incorpora cuatro nuevas enfermedades. Tres de ellas (déficit de biotinidasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) y la Homocistinuria) ya se realizan en el laboratorio de Metabolopatías del CBGC, por lo que sólo habría que incluir el cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC). El plazo establecido para su implantación es de un año a contar desde la entrada en vigor de dicha orden. Para ello se requiere ampliar los recursos humanos en el CBGC y económicos para la adquisición de reactivos (el coste del cribado por recién nacidos estimado es de 1,71 euros)

Dentro del objetivo 10, en 2021 se han ampliado la acreditación por ENAC, bajo la Norma 15189 de Laboratorio Clínico, a otras pruebas genéticas y genómicas (alcance flexible para la NGS y espectrometría de masas en tándem, actividad biotinidasa y determinación de hemoglobinopatías) y presenta un 90% de GA. La actualización de la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER, también con un 50% de GA, requiere RRHH para la ampliación de pruebas genómicas (secuenciación de exoma/ genoma completo).

Finalmente en el objetivo 11, que consta de una sola actuación relacionada con la ampliación del PANA para mejorar la detección precoz de ER, su indicador muestra el 100% de nivel de cumplimiento.

LE-4. Línea estratégica de atención sanitaria:

Esta línea de actuación consta de 4 objetivos, 16 líneas de actuación y 17 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones se encuentran iniciadas a Diciembre de 2022 el 88% (14). El grado de avance obtenido para la línea estratégica es del 41,33%, con un 12% de nivel de cumplimiento de indicadores. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2021.

TABLA 11. ATENCIÓN SANITARIA. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
Obj.12	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.	14%	33,33%
Obj.13	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.	0%	67,67%
Obj.14	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.	0%	28,33%
Obj.15	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.	25%	37,50%

Adecuado Moderado Bajo

El informe de situación recogía un notable avance en la atención integral a la ER, aunque no se hubiese registrado del todo en el aplicativo de evaluación (Midenet). En Atención Primaria destacaba la puesta en marcha de la consulta no presencial que mejora la capacidad de diagnóstico rápido, la comunicación y que da impulso a la telemedicina. A nivel hospitalario se destacaba el desarrollo de las consultas interdisciplinares que se ha iniciado con dos grupos de ER (displasias ectodérmicas y displasias óseas) pero que se estaba extendiendo progresivamente y el avance en coordinación interdisciplinar gracias a la incorporación de la enfermera gestora de casos. Así mismo se estaban realizando consultas telefónicas con otros hospitales para la mejora del diagnóstico y abordando un mayor avance de la telemedicina para pacientes en situaciones de urgencia o con



dificultades de desplazamiento. En Selene ya se disponían de formularios específicos de recogida de datos.

Los objetivos con mayor grado de avance son el objetivo 12 (garantizar la mejor asistencia a las personas con ER) con el 66,67% de G.A. y 14% de nivel de cumplimiento de indicadores y el objetivo 15 (garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con ER) con un 37,50% de avance y el 25% de sus indicadores dentro de lo previsto.

En el objetivo 12, las actuaciones con mayor nivel de desarrollo son la creación y difusión de un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico, con un 60% de GA; y asegurar la visibilidad de la información sobre ER en los aplicativos de HCE, con el 50%.

La actuación más avanzada dentro del objetivo 15 es la que establece los criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER con el 100% de GA. Se está trabajando en un Programa del Paciente crónico complejo-enfermedad rara pediátrico y la Unidad hospitalización domiciliaria y paliativos pediátricos (UHD y CPP) apostando por un programa centrado en el paciente, avanzando en la coordinación entre los Servicios de Pediatría hospitalaria y la Unidad domiciliaria, creando en el año 2020 la figura de gestor de casos pediátricos de pacientes crónico complejo-enfermedad rara y facilitando la transición de la UHD y CPP pediátrica a la de adultos.

El objetivo 13 presenta un 33,33% de GA durante el periodo. Se ha trabajado en la definición de una unidad coordinadora de referencia para las ER, alcanzándose el 90% de G.A. En 2019 y una vez definida la unidad coordinadora de referencia de ER se inició la definición de las unidades regionales específicas para las ER. También se ha puesto en marcha la elaboración de protocolos de coordinación de la salud mental infanto juvenil con la sección de genética médica, la unidad de hospitalización de corta estancia y el centro de salud mental.

En el objetivo 14 se alcanza un grado de avance del 28,33%. La actuación más destacada va dirigida a conseguir la implantación de un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar

con un 45% de GA. En 2021 se ha avanzado en esta línea y se cuenta ya con tres gestoras de casos: una para genética y dos para pediatría para el paciente crónico complejo, quedando la atención en las áreas I, IV, V, VI, VII y IX asignada al H. Virgen Arrixaca y las áreas II, III y VIII en el H. Sta Lucía.

Otro avance es la atención de los pacientes con EERR con nivel de alta complejidad y precisan la atención de la Unidad Regional de Hospitalización Domiciliaria y Cuidados Paliativos Pediátricos, que desde el 15 de marzo tendrán una asistencia las 24 horas al día los 365 días del año.

LE-5. Línea estratégica de recursos terapéuticos:

Esta línea estratégica consta de 6 objetivos, 22 líneas de actuación y 22 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2022 se encuentran iniciadas el 27% (6) de las actuaciones y el 36% (8) se encuentran finalizadas. El grado de avance para el periodo es del 51,39% y el 36,36% % de sus indicadores superan el estándar establecido. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2021.

TABLA 12. RECURSOS TERAPÉUTICOS. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	36.36%	51,39%
Obj.16	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.	67%	100%
Obj.17	Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.	67%	66,67%
Obj.18	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	0%	16,67%
Obj.19	Potenciar la red de servicios de atención temprana.	33%	64%
Obj.20	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana.	50%	60%
Obj.21	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	25%	1%

Adecuado Moderado Bajo



El objetivo con mayor grado de avance durante el periodo es el 16 con un 100% y 67% de nivel de cumplimiento de sus indicadores, actualmente finalizado. Se encuentra implantado el programa previsto de evaluación de medicamentos sujetos a resultados en salud (MERS).

De las tres actuaciones incluidas en el objetivo 17, dos se encuentran con el 100% de GA: la creación de un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER, y hacer una valoración de las patologías que en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales pudieran considerarse de especial seguimiento. El nivel de cumplimiento de indicadores es del 67%.

El objetivo 19 presenta un 64% de GA con un 33% de nivel de cumplimiento de sus indicadores. Dos de sus cinco líneas dos se presentan el 100% de GA; la relacionada con la cobertura de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados que se encuentra finalizada y la relacionada con la creación y dotación de servicios de valoración de la necesidad de AT y certificación de dicha necesidad. Con el 95% de GA: consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles Otros dos obtienen un 70% y 50%, la publicación de la normativa regional de la atención temprana y la relacionada con el incremento de centros y número de horas disponibles en los CDIAT respectivamente.

En el objetivo 20 relacionado con la formalización de un marco que regule los Programas de Atención Temprana Hospitalaria, así como la coordinación con otros servicios del sector, presenta un 60% de GA. Entre los años 2018 y 2019 se ha desarrollado el marco normativo, publicado en 2019, que regula las actividades en el HUVA. La cobertura geográfica de los EOEP es del 100%.

El resto de objetivos, 18 y 21, no presentan información actualizada y sus grados de avance son similares a los obtenidos en 2020.

LE-6. Línea estratégica de educación:

Esta línea contiene 5 objetivos, 29 líneas de actuación y 27 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas para el periodo, a Diciembre de 2022 se encuentran iniciadas el 52% (15) y el 45% (13) se encuentran finalizadas. El grado de avance de esta línea en conjunto es del 72,4% y un 48% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 13. EDUCACIÓN. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.06	EDUCACION	48%	72,4%
Obj.22	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.	80%	96%
Obj.23	Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.	60%	74%
Obj.24	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.	67%	80%
Obj.25	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	22%	44%
Obj.26	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	40%	68%

Adecuado Moderado Bajo

Formación: La situación de crisis sanitaria ha condicionado el poder llevar a término una formación, de carácter interadministrativo (Educación, SMS e IMAS), cuyos objetivos estaban relacionados con: mejorar la comunicación interdisciplinar entre los diferentes profesionales, donde expongan su trabajo, metodología y necesidades, informar sobre los diferentes estudios, guías y materiales existentes que puedan ayudar en el trabajo con personas con enfermedades raras, concienciar acerca de la problemática asociada a estas patologías de cara a alcanzar la equidad en la respuesta educativa a estos alumnos y favorecer experiencias que impliquen valores solidarios, convivencia, tolerancia y participación entre los jóvenes, contribuyendo a potenciar la inclusión educativa y la no discriminación de las personas con enfermedades poco frecuentes.



Atención temprana: Tal y como se establece en el PIERR, *“las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neurodesarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años”*. Con el desarrollo normativo de la Ley 6/2021, de 23 de diciembre, por la que se regula la intervención de la atención temprana en el ámbito de la Región de Murcia, probablemente será más viable desarrollar algún tipo de actuación en este ámbito.

Plumier XXI. Sería necesario contemplar una modificación de las opciones de registro que ofrece la aplicación y, hasta ahora, no ha sido posible. Sin embargo, lo que sí llevan a cabo los servicios de orientación, es el registro de información en el apartado de datos médicos, de dicha aplicación.

Normativa e identificación de alumnado escolarizado con enfermedades raras: Actualmente se está trabajando en el proceso de aprobación de un convenio de colaboración con la Universidad de Murcia, a través de la Facultad de Medicina, cuyo objeto es establecer los criterios de colaboración entre ambos organismos, en relación al análisis de datos sobre alumnado que presenta enfermedades raras, con el fin de determinar un mapa regional de necesidades y características de este alumnado: modalidad de escolarización, servicios utilizados (movimiento asociativo, servicio de atención educativa domiciliario), relevancia y presencia en los planes de actuación, planes de trabajo individualizado, plan de acción tutorial y plan de convivencia.

LE-7. Línea estratégica servicios sociales:

La línea consta de 8 objetivos y 28 líneas de actuación y 28 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2022 se encuentran iniciadas el 89,28% (25) de sus líneas de actuación. El grado de avance de esta línea en conjunto ha sido de 50,08%, los indicadores de seguimiento el 79% han alcanzado el estándar esperado. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2021.

TABLA 14. SERVICIOS SOCIALES. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	79%	50,08%
Obj.27	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	67%	70,00%
Obj.28	Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.	100%	82,50%
Obj.29	Mejorar las ayudas económicas para entender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.	50%	85%
Obj.30	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.	100%	62,50%
Obj.31	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.	80%	34,00%
Obj.32	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.	100%	46,67%
Obj.33	Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.	0%	0%
Obj.34	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	100%	20%

Adecuado Moderado Bajo

Se ha incrementado anualmente el presupuesto destinado a mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región, ello supone favorecer el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración al conjunto de los



ciudadanos y entre ellos a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria

Se han reforzado los servicios de proximidad de carácter domiciliario para garantizar los cuidados, el apoyo, la vinculación al entorno, especialmente los dirigidos a personas mayores, con discapacidad o en situación de dependencia. Estos servicios comprenden la ayuda a domicilio, teleasistencia, respiro familiar y cualquier otro de análoga naturaleza que se preste en el domicilio de la persona usuaria.

Se han destinado créditos presupuestarios para hacer frente a situaciones extraordinarias derivadas del COVID-19, y así se han reforzado las plantillas de centros de Servicios Sociales y centros del IMAS, en caso de que sea necesario realizar sustituciones por prevención, por contagio o por prestación de nuevos servicios o sobrecarga de la plantilla.

En relación con la consolidación y aumento de la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles; se ha incrementado el presupuesto para mejorar el número de menores atendidos en atención temprana.

La realización del estudio de viabilidad para asignar a los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana en la Región, (CDIAT) sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER, esta actuación se ha dado por finalizada.

Se ha ampliado la dotación de las partidas destinadas a garantizar ingresos suficientes a las familias, para asegurar la cobertura de sus necesidades básicas. Las líneas de actuación destinadas a convocar ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y a situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, presentan un importante grado de avance.



Con el 70% de Grado de Avance figuran las actividades encaminadas a priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.

Destacan las líneas cuyos objetivos son la difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia con el 100% de GA y la publicación de la II Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad incorporación anual de 16 ER nuevas con el 100%.

Se ha incentivado el objetivo 31, promover el movimiento asociativo de las personas con ER, mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan y el promover la accesibilidad universal, con el desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal. Se pretende impulsar la información y, la participación comunitaria a través de las asociaciones de personas afectadas, y la coordinación interinstitucional.

Destacar el desarrollo de las acciones informativas como instrumentos clave para favorecer la sensibilización y la concienciación social ante esta problemática, que trabajamos interdepartamentalmente en colaboración con otras Consejerías, al igual que la celebración del día internacional de las personas con discapacidad presenta un 100% de nivel de desarrollo.

Así mismo el impulso a la formación con numerosas actuaciones cuya finalidad es dar respuesta a las necesidades de formación en esta materia de los profesionales de atención primaria de los servicios sociales y salud

Finalmente señalar que no existe una Cartera de Servicios Sociales específica para personas con ER, aunque sí existe una red de servicios sociales que representan un elemento de apoyo fundamental en la atención integral de pacientes con enfermedad rara, su familia y/o personas cuidadoras.

LE-8. Línea estratégica de coordinación socio-sanitaria:

Incluye 2 objetivos, 8 líneas de actuación y 10 indicadores. Del total de actuaciones previstas durante el periodo se han iniciado el 37,50% (3), y el 25% (2) están finalizadas. Presenta un 32,33% de grado de avance con un 20% de nivel de cumplimiento de sus indicadores. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2020. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2020.

TABLA 15. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. PERIODOD 2017 - 2021
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.08	COORDINACION SOCIO-SANITARIA	20%	32,33%
Obj.35	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.	29%	58,00%
Obj.36	Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.	0%	6.67%

Adecuado Moderado Bajo

En el objetivo 35 (elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención de personas con ER y sus familiares) se alcanzó un grado de avance del 58,00%. Se han iniciado todas las actuaciones y dos se encuentran finalizadas. La actuación con mayor grado de avance es el diseño un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares, con un 40% de GA. Se ha trabajado en este sentido y la Comisión Regional de Coordinación Socio Sanitaria ha aprobado la elaboración del Decreto, sin embargo, debido a la pandemia todavía no se ha iniciado.

Dentro del objetivo 36, se inició en 2020 la elaboración de una plataforma de coordinación sociosanitaria en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para una adecuada coordinación de la atención. Esta actuación presenta un 20% de GA.

LE-9. Línea estratégica de formación:

Esta línea dispone de 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 3 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas durante el periodo, a Diciembre de 2022 se encuentran iniciadas el 39% (9) y finalizadas el 11% (48%). El grado de avance de esta línea en conjunto es del 85,3% y el cumplimiento de sus indicadores del 100%.

TABLA 16. FORMACIÓN. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.09	FORMACION	100%	85,3%
Obj.37	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de salud, ciencias sociales y educación.	100%	100%
Obj.38	Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).	100%	100%
Obj.39	Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de la Administración Local y Regional.	100%	56.00%

Adecuado Moderado Bajo

El objetivo 37 (aumentar el nivel de conocimiento de las ER en la formación de grado) ha alcanzado un GA del 100% y todas sus líneas se encuentran finalizadas.

El objetivo 38 (profundizar en el conocimiento y manejo de las ER en la formación de posgrado) alcanza y todas sus líneas se encuentran finalizadas.

El objetivo 39 en relación con la formación continuada sobre ER en distintos colectivos alcanza el 54,10 de G.A. Con el 100% de G.A: se encuentran 5 líneas todas ellas finalizadas y otras 3 se encuentran iniciadas con G.A. del 85%, 60% y 50%.

En esta línea estratégica el ámbito sanitario abarca 7 líneas de actuación (39.01 a 39.07). El educativo son 3 líneas (39.10 a 39.12) y el social 6 líneas (39.08 a 39.09 y 39.13 a 39.16). Hay dos líneas de actuación (39.17 y 39.18) que se refieren a los 3 ámbitos.



Ámbito sanitario:

Destaca la gran cantidad de actividades sobre el uso de antibióticos y su vigilancia, hasta 20 actividades relacionadas con la competencia en genética básica y otras 20 para actualizar las competencias en ER del personal sanitario.

Hay que potenciar la formación básica en el PCN y la formación en cuidados paliativos en pacientes con EERR. Respecto al PCN ya hay preparada una “Jornada sobre formación básica del Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia” dirigida a matronas, pediatras, enfermería y residentes de dichos colectivos. En cuanto a paliativos habrá que contactar con la unidad correspondiente para organizar alguna actividad.

El punto crítico en este ámbito es la línea 39.05 (Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER) ya que no nos consta que se haya elaborado dicho documento.

Ámbito educativo:

Se ha avanzado bastante en informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las EERR a personal de centros educativos y servicios sociales y en actualizar la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.

El menor avance se produce en la formación del personal no docente que tiene muy poco grado de cumplimiento. Hay que contemplar actividades dirigidas a este colectivo.

Ámbito social:

Este ámbito es el que presenta menor avance. Tan solo dos líneas de actuación (39.13 y 39.14) relacionadas con la valoración de la dependencia/discapacidad de las personas con ER y formación de profesionales de servicios sociales en autocuidado de personas con ER presentan un avance del 50%.

Hay dos puntos críticos en este ámbito. El primero afecta a dos líneas de actuación relacionadas con el protocolo de Atención Temprana que no estaba



confeccionado por lo que su avance es nulo. El 23 de diciembre se ha aprobado la Ley de Atención Temprana de la Región de Murcia (publicada en el BORM de 8 de enero de 2022). Habrá que informar y divulgar todos los aspectos de dicha ley. El segundo punto crítico se refiere a la sensibilización y divulgación de guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER, que no están confeccionadas, por lo que no se podrá avanzar hasta que se confeccionen.

Ámbitos educativo, social y sanitario.

Hay dos líneas en este ámbito. La de informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias si ha avanzado bastante con 4 jornadas, 4 congresos 1 curso 1 WorkER y un Programa de formación de voluntariado.

La otra línea es un punto crítico y no ha avanzado nada ya que se refiere a sensibilizar sobre el protocolo de coordinación socio-sanitario en ER que no está redactado.

En resumen, la línea de formación ha avanzado en la mayoría de sus líneas de actuación y los puntos críticos de líneas sin avance están relacionados con la divulgación y sensibilización de documentos que no están redactados.

LE-10. Línea estratégica de investigación:

Incluye 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 23 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas, se encuentran iniciadas el 78,26% (18) y el 13,04% (3) se encuentran finalizadas. Esta línea presenta un 31,15% de grado de avance y un 13% de cumplimiento de indicadores. Esta línea estratégica no ha sido actualizada, por lo que se expone la última información disponible, referida a la situación de 2020.

TABLA 17. INVESTIGACIÓN. PERIODO 2017 - 2022
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.10	INVESTIGACION	26%	31,15%
Obj.40	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.	25%	29,44%
Obj.41	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	40%	39%
Obj.42	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	17%	25%

Adecuado Moderado Bajo

A 31 de diciembre de 2020 se habían iniciado todas las actuaciones previstas, excepto dos, y tres se encuentran finalizadas. Sin embargo el grado de avance no es mayor debido a que son proyectos plurianuales. Las publicaciones sobre trabajos realizados sobre ER están todas en marcha. Como línea de investigación con especial impulso desde esta Dirección General se destaca el estudio de terapias personalizadas para personas con ER, el dirigido a medicamentos huérfanos y el presentado a través del IMIB y CIBERER sobre la red de posicionamiento terapéutico.

El objetivo 40 (desarrollar proyectos de investigación para la mejora del diagnóstico de ER) presenta un grado de avance del 29,44%. Las investigaciones llevadas a cabo sobre la aplicación la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas presente un 100% de G.A, se ha publicado un artículo en 2020 y hay más en colaboración. El estudio la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer presenta un 50% de G.A.

Objetivo 41 presenta el mayor grado de avance con el 39%. La investigación sobre medicamentos huérfanos presenta un 100% de G.A. Se ha publicado un estudio sobre Girosivan en 2020 y continúan actualmente los ensayos clínicos en distintas unidades.

Dentro del objetivo 42, la actuación con mayor GA (100%) es la realización de un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región, habiéndose publicado un estudio sobre las mutaciones asociadas a la Porfiria Aguda Intermitente.



Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Farmacia e Investigación Sanitaria



CARAVACA
DE LA CRUZ 2024
AÑO JUBILAR





ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

EPIDEMIOLOGÍA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
01.01	Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	25%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
01.02	Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	5%	100%	85%	85%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
01.03	Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	100%	50%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.01	Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	0%	0%	95%	95%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.02	Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	25%	50%	50%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.03	Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	100%	100%	70%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
03.01	Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	15%	20%	20%	50%	90%	100%	2017	2022	Finalizado
03.02	Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
03.03	Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	50%	90%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.01	Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia.	0%	90%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.02	Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	0%	10%	10%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.03	Consensuar los indicadores epidemiológicos los TMR.	0%	50%	50%	50%	50%	100%	2017	2022	Finalizado
04.04	Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	0%	5%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.06	Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	0%	50%	50%	50%	50%	100%	2017	2022	Finalizado



INFORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
05.01	Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	0%	0%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	No iniciado
05.02	Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia	0%	25%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
05.03	Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	0%	0%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
06.01	Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	50%	75%	70%	70%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
06.02	Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad conjuntamente Administración, y entidades del Tercer Sector, contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	0%	100%	60%	100%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
06.03	Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	0%	0%	70%	40%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
06.04	Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	0%	0%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado



PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
07.01	Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	25%	25%	25%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
07.03	Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo.	0%	5%	22%	22%	22%	No informado	2017	2022	Iniciado
08.01	Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2017	2022	No iniciado
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trimestre.	0%	50%	50%	50%	50%	50%	2017	2022	Iniciado
08.03	Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	0%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
08.04	Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	0%	100%	0%	75%	50%	50%	2017	2022	Iniciado
08.05	Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre con diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	0%	0%	0%	0%	75%	No informado	2017	2022	No iniciado
08.06	Posibilitar la confirmación de los fetos diagnosticados de ER.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2017	2022	No iniciado
08.07	Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	0%	100%	100%	70%	70%	70%	2017	2022	Iniciado
09.01	Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	0%	0%	0%	20%	20%	20%	2017	2022	Iniciado
09.02	Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	66%	75%	75%	90%	90%	90%	2017	2022	Iniciado
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC y Lisosomales).	-	0%	0%	0%	0%	0%	2018	2022	No iniciado
10.01	Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	0%	100%	100%	50%	90%	90%	2017	2022	Iniciado
10.02	Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	5%	100%	10%	50%	50%	50%	2017	2022	Iniciado
10.03	Identificar los laboratorios de análisis genéticos y serv. de asesoramiento con actividad (RM)	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
10.04	Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2017	2022	No iniciado
11.01	Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	0%	0%	5%	5%	5%	No informado	2017	2022	Iniciado



ATENCIÓN SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado actuación
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
12.01	Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER, monitorizarlo y reducirlo.	0%	0%	0%	25%	25%	No informado	2017	2022	Iniciado
12.02	Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria.	0%	0%	0%	7%	7%	No informado	2017	2022	No iniciado
12.03	Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	0%	60%	0%	60%	60%	No informado	2017	2022	Iniciado
12.04	Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	0%	7%	0%	15%	15%	No informado	2017	2022	Iniciado
12.05	Crear consultas interdisciplinarias (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	0%	11%	11%	15%	15%	No informado	2017	2022	Iniciado
12.06	Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE.	50%	50%	50%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
13.01	Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	0%	90%	100%	90%	90%	No informado	2017	2022	Iniciado
13.02	Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	Iniciado
13.03	Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	100%	0%	100%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
14.01	Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	11%	33%	33%	45%	45%	No informado	2017	2022	Iniciado
14.02	Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	5%	11%	11%	25%	25%	No informado	2017	2022	Iniciado
14.03	Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	0%	11%	11%	15%	15%	No informado	2017	2022	Iniciado
15.01	Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de SM en pacientes con ER.	0%	0%	10%	0%	0%	No informado	2017	2022	Iniciado
15.02	Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
15.03	Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	0%	40%	40%	40%	40%	No informado	2017	2022	Iniciado
15.04	Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	0%	90%	90%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado



RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
16.01	Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	100%	100%	100%	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
16.02	Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	100%	-	-	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
16.03	Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	100%	-	-	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
16.04	Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	100%	-	-	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
17.01	Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	100%	100%	100%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
17.02	Elaborar un análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2018	2022	No iniciado
17.03	Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	100%	100%	100%	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
18.01	Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
18.02	Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
18.03	Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	50%	50%	50%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
19.01	Publicar la normativa regional de la atención temprana.	90%	90%	50%	70%	70%	No informado	2017	2022	Iniciado
19.02	Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	0%	50%	100%	100%	100%	Finalizado	2017	2022	Finalizado
19.03	Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado



RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
19.04	Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	47%	55%	30%	30%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
19.05	Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	0%	50%	100%	100%	95%	No informado	2017	2022	Iniciado
20.01	Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria.	22%	50%	50%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
20.02	Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	68%	55%	55%	55%	70%	No informado	2017	2022	Iniciado
21.01	Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
21.02	Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2018	2022	No iniciado
21.03	Potenciar los servicios de rehabilitación hospitalarios para que puedan atender a personas con ER.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
21.04	Establecer mecanismos de coordinación entre los servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > de 6 años.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
21.05	Establecer mecanismos coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados <de 6 años con una ER que los requieran.	5%	5%	5%	5%	5%	No informado	2017	2022	Iniciado



EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
22.01	Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	0%	0%	0%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
22.02	Crear un foro de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias de inclusión del alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
22.03	Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	0%	5%	0%	30%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
22.04	Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	75%	100%	0%	40%	80%	80%	2017	2022	Iniciado
22.05	Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	0%	0%	0%	80%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
23.01	Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	0%	0%	0%	20%	20%	30%	2017	2022	Iniciado
23.02	Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
23.03	Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	0%	25%	25%	25%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
23.04	Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	25%	40%	40%	40%	40%	40%	2017	2022	Iniciado
23.05	Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
24.01	Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
24.02	Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	0%	0%	0%	30%	30%	30%	2017	2022	Iniciado
24.03	Incorporar en los Planes de Actuación General de los EOEP de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
25.01	Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	30%	40%	2017	2022	Iniciado



EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
25.02	Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	100%	Sin medición	Sin medición	30%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
25.03	Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función las necesidades identificadas en alumnos con ER.	50%	50%	50%	50%	50%	60%	2017	2022	Iniciado
25.04	Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	100%	50%	50%	50%	50%	70%	2017	2022	Iniciado
25.05	Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	50%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
25.06	Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	0%	0%	0%	10%	10%	10%	2017	2022	Iniciado
25.07	Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	0%	0%	0%	10%	50%	50%	2017	2022	Iniciado
25.08	Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del SEF para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	50%	50%	50%	50%	50%	50%	2017	2022	Iniciado
25.09	Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2017	2022	No iniciado
25.10	Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	60%	2017	2022	Iniciado
25.11	Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	-	0%	0%	5%	5%	70%	2018	2022	Iniciado
26.01	Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	50%	90%	90%	90%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
26.02	Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	50%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
26.03	Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	0%	15%	0%	2%	10%	10%	2017	2022	Iniciado
26.04	Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	0%	100%	50%	50%	50%	60%	2017	2022	Iniciado
26.05	Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	100%	100%	0%	5%	60%	70%	2017	2022	Iniciado



SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
27.01	Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	100%	100%	90%	70%	80%	No informado	2017	2022	Iniciado
27.02	Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación y valoración a las personas con ER, a través de la Red Pública de SS de AP.	0%	50%	20%	70%	70%	No informado	2017	2022	Iniciado
27.03	Mejorar la difusión periódica y sistemática de información a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	0%	0%	50%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
28.01	Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	100%	100%	100%	90%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
28.02	Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	0%	0%	50%	80%	80%	No informado	2017	2022	Iniciado
28.03	Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	100%	100%	100%	50%	70%	No informado	2017	2022	Iniciado
28.04	Incrementar la cobertura del Servicio de Respiración Familiar a personas con ER	0%	0%	50%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
29.01	Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	100%	100%	100%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
29.02	Priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	0%	0%	90%	50%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado
29.03	Situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	100%	100%	100%	70%	70%	No informado	2017	2022	Iniciado
29.04	Ofrecer desde los servicios sociales de AP de todos los municipios de la región, una ayuda económica (bonotaxi) a personas con ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	0%	0%	50%	30%	30%	No informado	2017	2022	Iniciado



SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
30.01	Difusión e implementación de Guía para la Valoración de la Discapacidad en ER en la Región de Murcia.	75%	100%	100%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
30.02	Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	5%	75%	90%	100%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
30.03	Unificar criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	0%	90%	75%	60%	60%	No informado	2017	2022	Iniciado
30.04	Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
30.05	Realizar un estudio con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes las precisan y sean > de 3 años.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
30.06	Actualizar conocimientos y normativas que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad.	0%	0%	100%	50%	60%	No informado	2017	2022	Iniciado
31.01	Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en EELL de más de 50.000 habitantes.	0%	0%	80%	50%	100%	No informado	2017	2022	Iniciado
31.02	Contemplar la presencia de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	No iniciado
31.03	Fomentar la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	0%	0%	90%	70%	80%	No informado	2017	2022	Iniciado
31.04	Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de personas con ER, en el conjunto de las Entidades de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	80%	No informado	2017	2022	Iniciado
31.05	Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y de sus familias, y las entidades que les representan.	0%	0%	0%	0%	50%	No informado	2017	2022	Iniciado



SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
32.01	Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	0%	30%	50%	60%	80%	No informado	2017	2022	Iniciado
32.02	Potenciar la administración electrónica en los servicios afectados por la ley de Emergencia Social, dotándolos de RRHH y materiales para garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	0%	0%	20%	20%	20%	No informado	2017	2022	Iniciado
32.03	Desarrollo y aplicación de la normativa para fomento de la accesibilidad universal.	0%	40%	60%	60%	60%	No informado	2017	2022	Iniciado
33.01	Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, indicadores relacionados con la afectación del menor por una ER.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	Iniciado
33.02	Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una valoración y diagnóstico precoz.	0%	0%	0%	0%	0%	No informado	2017	2022	Iniciado
34.01	Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	0%	100%	20%	20%	0%	No informado	2017	2022	Iniciado



COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
35.01	Crear la CT de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	50%	100%	100%	100%	No informado	Finalizado	2017	2022	Finalizado
35.02	Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	0%	0%	40%	40%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
35.03	Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares.	0%	5%	40%	100%	No informado	Finalizado	2017	2022	Finalizado
35.04	Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	0%	1%	50%	20%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
35.05	Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	-	0%	0%	0%	No informado	No informado	2018	2022	No iniciado
36.01	Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	-	0%	0%	0%	No informado	No informado	2018	2022	No iniciado
36.02	Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	-	0%	0%	0%	No informado	No informado	2018	2022	No iniciado
36.03	Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	-	0%	0%	20%	No informado	No informado	2018	2022	Iniciado



FORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
37.01	Incrementar contenidos docentes acerca de ER en los grados univers. (Salud, ciencias sociales y educación.	-	50%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
37.02	Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	-	75%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
38.01	Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	-	40%	40%	40%	50%	100%	2018	2022	Finalizado
38.02	Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	-	40%	40%	75%	85%	100%	2018	2022	Finalizado
38.03	Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	-	40%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
39.01	Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	10%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
39.02	Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	30%	85%	85%	85%	85%	100%	2017	2022	Finalizado
39.03	Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	-	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
39.04	Actualizar las competencias en ER en el personal sanitario.	-	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2022	Finalizado
39.05	Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	-	0%	0%	0%	0%	0%	2018	2022	No iniciado
39.06	Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	-	60%	60%	60%	60%	60%	2018	2022	Iniciado
39.07	Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios.	-	-	100%	100%	50%	50%	2019	2022	Iniciado
39.08	Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	-	0%	0%	10%	20%	20%	2018	2022	No iniciado
39.09	Incluir en actividades formativas a los profesionales de centros privados colaboradores que forman parte del protocolo de AT (CDIAT,...).	0%	0%	0%	10%	20%	20%	2017	2022	No iniciado
39.10	Informar sobre aspectos clínicos y sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales.	0%	50%	70%	70%	85%	85%	2017	2022	Iniciado
39.11	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	0%	50%	90%	90%	90%	100%	2017	2022	Finalizado
39.12	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	0%	0%	50%	50%	50%	50%	2017	2022	Iniciado



FORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
39.13	Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	-	90%	75%	20%	50%	50%	2018	2022	Iniciado
39.14	Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	-	75%	75%	10%	50%	50%	2018	2022	Iniciado
39.15	Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	-	0%	0%	10%	0%	0%	2018	2022	No iniciado
39.16	Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar atención a las ER.	-	0%	50%	10%	15%	15%	2018	2022	Iniciado
39.17	Sensibilizar a profesionales de los 3 ámbitos sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria.	-	-	-	0%	0%	0%	2019	2022	No Iniciada
39.18	Informar sobre el PIER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias.	0%	60%	95%	95%	95%	100%	2017	2022	Finalizado

INVESTIGACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
40.01	Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	5%	5%	5%	5%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.02	Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	50%	50%	50%	50%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.03	Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	20%	50%	50%	100%	No informado	Finalizado	2017	2022	Finalizado
40.04	Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	20%	20%	20%	100%	No informado	Finalizado	2017	2022	Finalizado
40.05	Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	0%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.06	Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	5%	5%	5%	5%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.07	Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	5%	5%	5%	5%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.08	Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	35%	100%	100%	100%	No informado	Finalizado	2017	2022	Finalizada
40.09	Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	0%	100%	100%	100%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.10	Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	0%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.11	Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	0%	100%	100%	100%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
40.12	Identificar los aspectos clínicos para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	0%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
41.01	Desarrollo de legislación que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicam. Huérfanos	5%	15%	5%	5%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	5%	80%	90%	90%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
41.03	Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	95%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
41.04	Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	90%	26%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado



INVESTIGACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
41.05	Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	0%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	0%	5%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
42.02	Investigación epidemiológica en fact. riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	0%	100%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
42.03	Explorar el uso de herramientas de evaluación de la CVRS de los afectados por ER.	0%	50%	50%	50%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	0%	0%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	No iniciado
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	0%	0%	0%	0%	No informado	No informado	2017	2022	No iniciado
42.06	Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0%	90%	100%	100%	No informado	No informado	2017	2022	Iniciado



ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO 2022

EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
01.00	Representatividad teórica de SIER	100%	100%	100%	100%	87%	83%	67%
01.01	Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	100%	100%	100%	100%	100%	42%	0%
01.02	Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	0%
01.03	Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	50	50	50	48	48	43	43
02.00	Casos validados de los registrados en el SIER.	70%	70	60,3	54,90%	44%	42%	42%
02.01	Fuentes que envían información al SIER normalizada.	50%	90%	90%	95%	95%	0%	0%
02.02	Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizadas en el SIER.	3	7	7	7	7	7	1
02.03	Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	30%	30	26,4	15%	17%	5%	6%
03.01	Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	3	17	17	3	3	2	2
03.02	Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	81%	81%	80%	92%	73%	77%	83%
03.03	Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	1	10	10	2	2	1	0
04.01	Definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
04.02	Definición de criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No
04.03	Disponibilidad de indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
04.04	Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	1	1	1	3	1	0	Sin medición
04.06	Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	1	1	0	1	0	0	Sin medición



INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
05.01	Espacio web con información general y recursos sobre Enfermedades en los ámbitos sanitario, educativo y social.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición
05.02.1	Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las ER	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
05.02.2	Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sí	Sin medición
05.03	Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No
06.01	Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí
06.02	Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	Sí	Sí	No
06.03	Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	Sí	Sin medición	No
06.04	Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No	Sin medición	No



PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
07.01.01	% Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	100%	Sin medición	50%	Sin medición	Sin medición	50%	50%
07.02.02	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	500	Sin medición	922	922	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.03	Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08	Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.01	Protocolos de derivación preferente para embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.02	Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.03	Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	Sin medición
08.04	Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición
08.05	ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.06	% de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición



PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
08.07	Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC.	100%	66%	66%	66%	66%	66%	0%
09.02.01	Muestras no validas*	<0,50%	1,72%	0,93%	0,80%	1,30%	1,16%	1,60%
09.02.02	Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	99%	97%	96,01%	95%	96,03%	95,79%	96,55%
09.02.03	Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	99%	60%	36,36%	35%	31,13%	34,44%	30,05%
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN.	100%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
10.01	Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	100%	95	95	90%	80%	60%	36%
10.02	Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	80%	40	40	Sin medición	40%	40%	0%
10.03	Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
10.04	Plan de Genética de la Región de Murcia.	Sí	No	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición
11.01	Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	25%	Sin medición	25%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición



ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
12.01.01	Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sin medición	No	No
12.01.02	Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo)	50%	Sin medición	10%	10%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
12.02	Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	100%	Sin medición	0%	0%	Sin medición	0%	0%
12.03	Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	100%	Sin medición	60%	60%	Sin medición	0%	0%
12.04	Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	15	Sin medición	3	3	Sin medición	Sin medición	0
12.05	Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	8	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	20
12.06	Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas)	100%	Sin medición	50%	50%	Sin medición	50%	50%
13.01	Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sí	No
13.02	Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	15	Sin medición	Sin medición	Sin medición	4	3	3
13.03	Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea	4	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	1
14.01	Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	9	Sin medición	5	5	Sin medición	3	1
14.02	Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	100%	Sin medición	70%	70%	Sin medición	11%	5%
14.03	Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	100%	Sin medición	11%	11%	Sin medición	11%	5%



ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
15.01	Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	Sí	Sin medición	No	No	Sin medición	No	No
15.02	Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	Sí	Sin medición	No	No	Sin medición	No	No
15.03	Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	50	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
15.04	Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	100%	Sin medición	100%	100%	Sin medición	100%	80%



RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
16.01	Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	25	Sin medición	Sin medición	Sin medición	17	12	12
16.02	Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	No	Sí
16.03	Módulo informático integrado con sist. de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
17.01	Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	Sí	Sin medición	No	No	No	No	Sí
17.02	Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	Sí	Sin medición	No	No	No	Sin medición	Sin medición
17.03	Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sí	Sí	Sin medición
18.01	Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.02	Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.03.01	Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	30	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	11	17
18.03.02	Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sí	No
19.01	Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	Sí	Sin medición	No	No	No	No	Sin medición
19.02	Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
19.03	Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	No	Sin medición	Sin medición
19.04	Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	10	Sin medición	4	4	4	4	4
19.05.01	Número de CDIAT integrados en la red pública.	40	Sin medición	33	33	33	33	Sin medición
19.05.02	Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.533	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
20.01	Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	3	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	0



RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
20.02	Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	55%	55%
21.01	Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuente (consultas en áreas de salud).	9	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.02	Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.04	Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.05	Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición



EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
22.01	Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No
22.02	Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No
22.03	Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	100%	100%	100%	7%	7%	5%	Sin medición
22.04	Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	100%	80%	25%	25%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
22.05	Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	100%	100%	75%	25%	50%	Sin medición	Sin medición
23.01	Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	100%	30%	50%	50%	Sin medición	Sin medición	0%
23.02	Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	100%	100%	100%	50%	50%	50%	25%
23.03	Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	100%	100%	50%	5%	0%	0%	0%
23.04	Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	Sí	No	Sí	No	No	No	No
23.05	Apartado en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
24.01	Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	100%	100%	100%	25%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
24.02	Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	1	0	0	0	0	0	Sin medición
24.03	EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	100%	100%	100%	100%	100%	Sin medición	0%
25.01	Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No
25.02	Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	Sí	Si	Si	Sí (5)	Sin medición	Sin medición	Sí (0 niños)
25.03	Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	Sí	No	No	No	No	No	No



EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
25.04	Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	Sí	Sin medición	Sin medición	No	Sí	Sí	Sí
25.05	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos.	Sí	Si	Si	No	No	Sí	Sin medición
25.07	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta.	Sí	No	No	No	No	No	Sin medición
25.09	Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
25.10	Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
25.11	Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	Sí	No	No	No	Sí	No	Sin medición
26.01	Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
26.02	Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	8	8	8	7	7	6	6
26.03	Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	Sí	No	No	No	Sin medición	Sin medición	Sin medición
26.04	Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No
26.05	Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	Sí	No	No	Sin medición	Sí	Sí	Sí



SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
27.01	Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	3%	Sin medición	16%	6%	2%	6%	16%
27.02	Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	Sí	Sin medición	No	No	No	No	No
27.03	Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
28.01	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2%	Sin medición	100%	17%	53%	97%	2%
28.02	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	2%	Sin medición	2%	2%	2%	Sin medición	Sin medición
28.03	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	2%	Sin medición	7%	7%	7%	6%	12%
28.04	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	2%	Sin medición	2%	2%	2%	Sin medición	Sin medición
29.01	Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
29.02	Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas a PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	100%	Sin medición	39%	30%	30%	Sin medición	Sin medición
29.03	Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	100%	Sin medición	99%	99%	99%	-6%	240%
29.04	Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	100%	Sin medición	30%	30%	30%	Sin medición	Sin medición
30.01	Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER	100%	Sin medición	100%	100%	100%	100%	75%
30.02	Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	12	Sin medición	12	12	12	30	0
30.03	Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	No
30.04	Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	Sí	Sin medición	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición
30.05	Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	Sí	Sin medición	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición



SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
30.06	Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.01	Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.02	Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	Sí	Sin medición	No	No	No	No	Sin medición
31.03	Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.04	Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.05	Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal incluyendo las Entidades de personas con ER.	Sí	Sin medición	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición
32.01	Constitución de un Grupo de trabajo para elaboración del Plan Accesibilidad estable.	Sí	Sin medición	Sí	No	No	No	Sin medición
32.02	Informe sobre actuaciones para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
32.03	Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	Sin medición
33.01	Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	Sí	Sin medición	No	No	No	Sin medición	Sin medición
33.02	Informe anual sobre actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con una posible ER.	Sí	Sin medición	No	No	No	Sin medición	Sin medición
34.01	Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	Sí	Sin medición



COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
35.01	Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	Sí	Sí	No Disponible
35.02	Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No	Sin medición	No Disponible
35.03	Mapa de recursos actualizado y disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	No	Sin medición	Sin medición
35.04	Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No	Sin medición	Sin medición
35.05.01	Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	100%	Sin medición	Sin medición	0%	0%	0%	Sin medición
35.05.02	Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición	Sin medición
35.05.03	Informe de la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	No	Sin medición	Sin medición
36.01	Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No	Sin medición	Sin medición
36.02	Nº de sesiones entre equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición	Sin medición
36.03	Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para la coordinación de la atención.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No	Sin medición	Sin medición



FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
37 - 38	Nº de guías/acuerdos de formación en ER en grado y postgrado	4	6	6	6	6	Sin medición	Sin medición
39.01	% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	80%	82%	80%	75%	71%	74%	28%
39.02	Realización de jornadas	11	33	33	23	11	6	3



INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
40.01	Nº de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.02	Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidróica.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición	1	Sin medición
40.04	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición	0	Sin medición
40.05	Nº de artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.06	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.07	Nº de artículos publicados sobre genes asociados al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	0	Sin medición
40.08	Nº de artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.09	Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.10	Nº artículos publicados sobre agonistas de receptores de trombopoyetina en adultos con trombocitopenia inmune primaria	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.11	Nº de artículos publicados sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	1	Sin medición
40.12	Nº de artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
41.01	Publicación de legislación autonómica para EC con MH.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	No	No
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sí	No
41.03	Nº de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	27	Sin medición	Sin medición	26	Sin medición	21	18
41.04	Nº de Estudios Post-Autorización s con Medicamentos Huérfanos.	25	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	6	18
41.05	Nº de estudios sobre la atención temprana a niños con ER.	1	Sin medición	Sin medición	1	1	1	Sí



INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
42.01	Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	1	Sin medición	Sin medición	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.02	Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
42.03	Publicación de informe sobre calidad de vida.	1	Sin medición	Sin medición	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.04	Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.05	Publicación del estudio sobre costes de los cuidados pediátricos paliativos.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.06	Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región.	1	Sin medición	Sin medición	1	1	Sin medición	Sin medición